



**UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE MEDICINA**

ITALO OLIVEIRA SANTOS

**Abordagem interdisciplinar de conceitos de genética durante a formação médica
na Universidade Federal de Sergipe**

ARACAJU

2019

ITALO OLIVEIRA SANTOS

**ABORDAGEM INTERDICPLINAR DE CONCEITOS EM GENÉTICA
DURANTE A FORMAÇÃO MÉDICA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE
SERGIPE**

Monografia apresentada à Universidade Federal de
Sergipe como um dos pré-requisitos para a
conclusão do curso de Medicina

Orientador: Prof. Dr. Bruno Lassmar Bueno
Valadares

Aracaju 2019

ITALO OLIVEIRA SANTOS



**ABORDAGEM INTERDICPLINAR DE CONCEITOS EM GENÈTICA
DURANTE A FORMAÇÃO MÉDICA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE
SERGIPE**

Autor: Italo Oliveira Santos

Orientador: Bruno Lassmar Bueno Valadares

ABORDAGEM INTERDISCIPLINAR DE CONCEITOS DE GENÉTICA DURANTE
A FORMAÇÃO MÉDICA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE

Monografia apresentada ao departamento de
Medicina como requisito parcial à conclusão
do curso graduação de Medicina da
Universidade Federal de Sergipe.

BANCA EXAMINADORA

Universidade Federal de Sergipe

Universidade Federal de Sergipe

Universidade Federal de Sergipe

AGRADECIMENTOS

Agradeço primeiramente a Deus, razão primeira de todas as coisas. Foram momentos difíceis até aqui e a Sua mão sempre esteve a me sustentar, se cheguei onde cheguei foi pela Sua Graça. Agradeço também a Virgem Maria, minha Mãe Santíssima, a qual eu sempre recorri à intercessão como filho, indigno, mas conhecedor de sua admirável intercessão. Deixo também o meu muito obrigado a espiritualidade amiga, aos benfeitores anônimos, trabalhadores incessantes da seara do Cristo que tenho a certeza que me acompanharam em diversos momentos. Ao meu mestre maior, Nosso Senhor Jesus Cristo, não só agradeço a conquista da finalização desse trabalho, como agradeço por todas as graças alcançadas em minha vida.

Aos meus familiares eu deixo a minha eterna gratidão, especialmente a minha mãe, Genilda Lima Oliveira Santos e o meu pai, Lourival Olímpio dos Santos que apesar de todas as limitações e dificuldades se esforçaram para garantir minha educação. Minhas avós, dona Helena e dona Maria, que sempre estiveram ao meu lado, me incentivando e me rodeando com amor e meus avôs, seu Gilberto e seu Francisco, que foram dois dos grandes homens que me inspiraram durante a vida, por viverem com honestidade e com coragem. Aos meus irmãos, Crystian, Irmã Joana Helena e Willian, por todos os momentos de alegria que vivemos e aos meus tios e tias, primos e primas que sempre me apoiaram e vibraram comigo a cada vitória.

Sou grato também pelos mestres, por tantos professores que marcaram a minha caminhada, desde a Escola Municipal Manoel Bomfim, onde estudei o ensino fundamental, passando pelo Instituto Federal de Sergipe, onde estudei o ensino médio, até chegar a Universidade Federal de Sergipe. Alguns desses mestres merecem ser citados, primeiro o Professor Doutor Bruno Lassmar, que foi o meu orientador nesse projeto e que através da Liga Acadêmica de Genética e da Saúde de Sergipe vem promovendo debates importantes sobre essa ciência em ascensão, entre os acadêmicos da saúde. Aos professores Marcio de Lima Palmeiras, Roger Carlos, Thaise Melo, Raquel Anne, Flavia Oliveira, Selene Cabral, Marcos Arlindo, Fernando Leite e tantos outros que me marcaram eu deixo a minha admiração, o meu reconhecimento e também o pedido para que continuem fazendo a diferença na educação. À Doutora Tereza Virginia eu agradeço por todo o aprendizado e por todos os momentos de alegria que me proporcionou em seu ambulatório.

Gostaria de lembrar que sempre fui aluno de escola pública, e que sou grato também, pelos anos que participei do pré-vestibular do Governo do Estado de Sergipe, Preuni-Seed.

Às minhas ex-coordenadoras de polo, Elizabeth Sampaio, Ana Cristina e Ana Paula terei sempre uma dívida pelo carinho e apoio que me dispensaram nos anos de luta. Agradeço também aos amigos do Centro de Estudos Espirita Joana de Angelis, Casa de amor e paz em que pude por diversas vezes receber conforto. Muito obrigado Valmira, Walisson, Vanusa, Hortileide, Sandrine, Marquinhos, Nayara e tantos outros que se tornaram luz na minha vida.

Agradeço aos grandes amigos que eu fiz durante a vida. Agradeço a Valfran, a Élcio, a Lucas Henrique, a Anne e a Mônica que são os irmãos que Deus me permitiu escolher. Agradeço aos amigos de longa data José Matheus, Mariana Teles, Lilian, Monique Lordelo, Geyse Kelly, Lucas Santos, Thaires, Maria Fernanda, Carlos André, Estela, Kaline e José Hunaldo por todos os anos de apoio e convivência. Aos amigos do IFS, Wallison Oliveira, Rafaela, Camila Matos e Tátilla Carneiro os meus agradecimentos por tornarem os anos que passamos junto muito agradáveis. Aos meus amigos da Barra dos Coqueiros, local que se tornou minha segunda casa, fica o meu eterno obrigado.

Por fim, mas não menos importante fica o meu agradecimento a turma 97 de Medicina da Universidade Federal de Sergipe, especialmente a minha turma prática do ciclo clínico e internato, os futuros Doutores Cidson Leonardo, Karine, Kaio, Clara, Andreza, Vânia, Adriellen, Waléria, Anna Isabel, Daniele, Elizangela, Mirian, Myller, Carol e os manos Roberto, Éder, Izaque e Nilles.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Ideia central, frequência da resposta e trecho do DSC para a pergunta: Durante o curso, nas diferentes disciplinas que já cursou (não sendo disciplina de genética), você consegue se lembrar de situações em que temas de genética foram abordados? Se sim, cite algum(s) exemplos dessas situações e em qual(s) disciplina(s).....46

Tabela 2 - Ideia central, frequência da resposta e trecho do DSC para a pergunta: Por sua própria percepção, em quais momentos da sua formação haveria necessidade de se acrescentar alguma informação sobre genética? Você buscou saná-los? Se sim, como?49

LISTA DE SÍMBOLOS E SIGLAS

PGH – Projeto Genoma Humano

SUS – Sistema Único de Saúde

A – Adenina

G – Guanina

T - Timina

C – Citosina

SBGMG – Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica

PSF- Programa de Saúde da Família

DR – Doença Rara

NASF – Núcleo de Saúde da Família

AG – Aconselhamento Genético

UFS – Universidade Federal de Sergipe

DSC – Discurso do Sujeito Coletivo

CNS – Conselho Nacional de Saúde

MS – Ministério da Saúde

SUMÁRIO

I- REVISÃO DE LITERATURA	7
1. Introdução	7
2. As origens da genética	10
3. A base molecular da herança	11
4. As origens da genética médica	12
5. Genética medica na graduação em medicina	13
6. Genética Clínica e atenção primária	17
 II- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	 22
 III- NORMAS DE PUBLICAÇÃO	 24
 IV- ARTIGO CIENTÍFICO	 27
1. Resumo	28
2. Abstract	30
3. Introdução	32
4. Métodos	36
5. Resultados	38
6. Discussão	40
7. Considerações finais	43
8. Referência Bibliográficas	44
 V- ANEXOS	 53
1. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	53
2. Questionário	55
3. Parecer do CEP	56

I. REVISÃO DE LITERATURA

1. Introdução

A Genética surgiu na medicina no início do século XX, quando Garrod e outros perceberam que as leis mendelianas de hereditariedade eram capazes de explicar a recorrência de certos transtornos nas famílias. Durante os 100 anos seguintes, a genética médica passou de uma pequena subespecialidade preocupada com alguns poucos transtornos hereditários raros a uma especialidade médica reconhecida, cujos conceitos e abordagens constituem componentes importantes do diagnóstico e tratamento de muitas doenças, tanto as comuns quanto as raras. Isso é ainda mais notável no começo do século XXI, com a conclusão do **Projeto Genoma Humano (PGH)**, um empreendimento internacional para detectar a sequência completa do genoma humano, definido como a soma total de informações genéticas da nossa espécie (NUSSBAUM, 2013).

Em 1856, quando Mendel estabeleceu as leis da hereditariedade, era inconcebível imaginar o desenvolvimento e as perspectivas da genética para este século. Recente, e resumidamente, vivenciamos no cenário internacional a discussão acerca dos alimentos transgênicos em 1996, a clonagem da ovelha Dolly em 1997, o sequenciamento do genoma humano em 2000, os estudos na área da proteômica em 1998, da metabolômica em 2003, do exoma em 2009, e mais atualmente estamos aprendendo com as pesquisas na área da epigenética, além dos estudos focados em terapias gênicas para a cura de doenças genéticas, ambas com estudos datados desde 1990. Com o avanço das tecnologias genéticas, o diagnóstico de indivíduos portadores de doenças genéticas e/ou com predisposição genética estão aumentando a cada dia, criando, assim, uma demanda pelo repasse de informações que visem ao esclarecimento dos mecanismos genéticos básicos envolvidos na determinação e no tratamento das condições humanas, sejam elas físicas ou comportamentais. O fornecimento de informações desta natureza tem múltiplos benefícios, que vão desde a prevenção do surgimento de novos casos à melhoria da qualidade de vida das pessoas envolvidas (RAMIREZ e PRAXEDES, 2015).

A Genética na área de saúde pode abordar desde estudos de herança de doenças nas famílias, mapeamento de genes em locais específicos do cromossomo e análise dos mecanismos moleculares através dos quais os genes causam as doenças, até o diagnóstico e tratamento da doença, como também a consulta ou aconselhamento genético que envolve a comunicação de informações relativas a riscos, prognósticos e tratamentos para pacientes e suas famílias (JORDE et al., 2004).

Estima-se que uma parcela significativa da população necessite de algum tipo de atendimento relacionado a problemas genéticos, seja para diagnóstico, tratamento ou aconselhamento. No entanto,

poucos indivíduos e famílias recebem o atendimento necessário por motivos diversos, destacando-se a desinformação da comunidade a respeito de doenças hereditárias, a dificuldade de diagnóstico e encaminhamento para especialistas e a insuficiência de serviços de genética, muitas vezes restrita à universidade (VIEIRA e GIUGLIANI, 2013).

Há menos de um século, as doenças de origens não-genéticas (devido à desnutrição, condições sanitárias precárias e infecção por microrganismos) eram quase que exclusivamente a causa de mortalidade da maioria das crianças e a desnutrição proteico-calórica, responsável por grande número das internações nas enfermarias de hospitais pediátricos brasileiros. Nas últimas décadas houve uma melhoria nas condições de saúde da população nos grandes centros urbanos e, como resultado, as doenças genéticas vêm ganhando maior número em hospitais pediátricos (CARAKUSHANSKY, 2001).

À medida que os problemas de origem infectocontagiosa e carencial (pobreza) vão sendo resolvidos, aqueles de ordem congênita e hereditária se tornam pertinentes e de relevância na saúde pública, devendo ser alvo de ações oficiais específicas. Sabe-se que 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento determinada total ou parcialmente por fatores genéticos. Acrescentando-se os distúrbios que se manifestam mais tardiamente, como em certas enfermidades crônicas degenerativas, fica ainda mais evidente o efeito dos condicionantes genéticos sobre a saúde (HOROVITZ et al., 2006).

Diferentes tipos de alterações no material genético causam os distúrbios que podem ser classificados como: cromossômicos, monogenéticos, multifatoriais e mitocondriais. Essas alterações podem tanto ser herdadas, que é o caso da maioria das doenças genéticas já encontradas e descritas, quanto originadas por novas mutações, especialmente em tecido somático, provocando doenças como o câncer (JORDE et al., 2004).

A consulta genética está se tornando uma área importante da genética humana aplicada, e um crescente número de pacientes solicitam informações ou são encaminhados para consulta sobre diagnóstico, impacto e riscos de recorrência da doença genética. À medida que tanto a mídia, quanto a literatura disseminam novidades sobre a genética, o interesse público e dos profissionais de saúde cresce ainda mais (VOGEL e MOTULSKY, 2008).

Apesar do crescente interesse de graduandos e recém-graduados de cursos de Saúde pela atuação na área de Genética Humana Clínica, observa-se uma lacuna enorme na capacitação destes profissionais. No Brasil, considerando a nova política do Sistema Único de Saúde (SUS) de Atenção às Doenças Raras que prevê uma demanda maior de profissionais de Saúde capacitados para atendimento público, constata-se a necessidade de atenção urgente em Genética Humana e Clínica na formação dos profissionais da Saúde (RAMIREZ e PRAXEDES, 2015).

O manejo das condições genéticas deve ser conhecido pelos profissionais que atendem as famílias em todos os níveis de assistência à saúde. Na atenção primária, por exemplo, a identificação de um risco genético (incluindo os reprodutivos ou a predisposição para doenças) permite o encaminhamento dos casos, quando necessário, bem como o acompanhamento dos pacientes afetados e de suas famílias (VIEIRA, 2012). Uma intervenção precoce nos diversos casos de doenças genéticas e de malformações congênitas pode diminuir a morbidade e mortalidade, como também permite o adequado aconselhamento das famílias (VIEIRA, 2013).

Dados mundiais e nacionais sugerem que a maioria dos profissionais de saúde não especialistas em Genética tem algum conhecimento básico da especialidade, porém é incapaz de fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças dessa natureza e procedimentos relacionados. Como o primeiro contato dos pacientes com doença genética usualmente é com um médico generalista, com quem desenvolvem uma relação de confiança, estes têm um papel fundamental no encaminhamento e orientação dos pacientes. Em países onde não há serviços de Genética em número suficiente, o paciente pode ser acompanhado apenas pelo médico de Atenção Primária. Por esse motivo, esses profissionais necessitariam receber uma maior atenção às doenças genéticas em sua formação para que possam cumprir o papel de orientador satisfatoriamente (CORREIA et al., 2011).

Os princípios e as abordagens genéticos não se restringem a nenhuma especialidade ou subespecialidade médica; ao contrário, permeiam muitas áreas da medicina. Para que os pacientes e suas famílias possam se beneficiar plenamente da expansão do conhecimento genético, todos os médicos e seus colegas nas profissões de saúde precisam entender os princípios subjacentes da genética humana. Esses princípios incluem a existência de diferentes formas de um mesmo gene (alelos) na população; a ocorrência de fenótipos semelhantes surgidos a partir de mutações e variações em diferentes *loci*; a noção de que os transtornos familiares podem surgir a partir de variantes genéticas que causam suscetibilidade a doenças em meio as interações gene-gene e gene-ambiente; o papel das mutações somáticas no câncer e no envelhecimento; a possibilidade de se realizarem diagnósticos pré-natais, exames pré-sintomáticos e triagens populacionais; e, por fim, a promessa de poderosas terapias baseadas nos genes (NUSSBAUM, 2013).

A formação em genética nos cursos de graduação em medicina é fundamental para o entendimento dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico torna as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar as doenças com este perfil, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do SUS, passa a ser competência desejável para todos os médicos, impactando na sua formação na graduação (Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2019).

2. As origens da Genética

Nossa compreensão atual de genética humana deve muito ao trabalho do monge austríaco Gregor Mendel (1822-1884) que, em 1865, apresentou os resultados de seus experimentos de cruzamentos com ervilhas de jardim à Natural History Society de Brünn na Bohemia (hoje Brno na República Tcheca). Logo depois as observações de Mendel foram publicadas por esta associação na Transactions of the Society, onde permaneceram ignoradas até 1900, cerca de 16 anos após a sua morte, quando sua importância foi primeiro reconhecida. Em essência o trabalho de Mendel pode ser considerado como a descoberta dos genes e como eles são herdados. O termo “gene” foi criado em 1909 pelo botânico dinamarquês Johannsen, e é derivado do termo “pangen” introduzido por De Vries. Este termo é derivado da palavra “transgênese”, criada por Darwin em 1868. Em reconhecimento à enorme contribuição de Mendel, o termo mendeliano hoje é aplicado tanto a padrões diferentes de herança apresentados por características monogênicas quanto a distúrbios resultantes de defeitos em um único gene. À medida que cresceu o interesse da herança mendeliana, houve muita especulação de como ela de fato ocorria. Nessa época também era conhecido que cada célula continha um núcleo dentro do qual várias estruturas filamentosas conhecidas como cromossomos, assim chamados devido a sua afinidade por certos corantes (croma=cor, soma=corpo). Estes cromossomos haviam sido observados desde a segunda metade do século XIX como um resultado do desenvolvimento de técnicas de coloração citológica (TURNPENNY e ELLARD, 2009).

Os padrões de herança de características nos cruzamentos entre linhagens de diferentes variantes herdadas, descobertos e descritos sistematicamente por Mendel, correspondem aos padrões de distribuição dos cromossomos nos gametas na meiose. À medida que as pesquisas sobre herança continuavam, foram descobertas informações sobre várias características situadas em pontos diferentes ao longo dos cromossomos. A estrutura química do material genético e o modo pelo qual os genes especificam as informações permaneceram desconhecidos até a metade do século XX. Apesar dessa falta de conhecimento, foi possível uma grande quantidade de manipulação genética no período inicial da ciência genética. Os cientistas logo perceberam que essas manipulações genéticas permitiram investigar propriedades biológicas em geral. O acúmulo de evidências que começou nos anos de 1920 levou à conclusão de que o DNA é o material genético. O poder analítico da investigação genética aumentou imensamente com o conhecimento da estrutura química do DNA, de como a informação no DNA é convertida em moléculas de atividade celular e como sinais bioquímicos das células controlam que informação genética será lida por células em partes diferentes de um organismo em épocas diferentes em sua história de vida (GRIFFITHS et al, 2008).

3. A Base Molecular da Herança

O DNA é uma macromolécula de ácido nucleico polimérica composta de três tipos de unidades: um açúcar com cinco carbonos, a desoxirribose; uma base contendo nitrogênio, e um grupo fosfato. As bases são de dois tipos, purinas e pirimidinas. No DNA existem duas bases do tipo purinas, adenina (A) e guanina (G), e duas pirimidinas, timina (T) e citosina (C). Os nucleotídeos, cada um composto de uma base, um fosfato e uma fração açúcar, polimerizam-se em longas cadeias de polinucleotídeos por meio de ligações 5'-3' fosfodiéster formadas entre as unidades de desoxirribose adjacentes. No genoma humano, essas cadeias de polinucleotídeos (sob a forma de hélice dupla) são centenas de milhões de nucleotídeos, estendendo-se de aproximadamente 50 milhões de pares de bases (para o menor cromossomo, cromossomo 21) a 250 milhões de pares de base (para o maior cromossomo, cromossomo 1). A estrutura anatômica do DNA carrega a informação química que permite a transmissão exata da informação genética de uma célula para suas células-filhas e de uma geração para a próxima. Ao mesmo tempo, a estrutura primária do DNA especifica as sequências de aminoácidos das cadeias de polipeptídeos das proteínas (NUSSBAUM, 2013).

O DNA possui características especiais que originam essas propriedades. O estado Natural do DNA, como descrito por James Watson e Francis Crick, em 1953, é uma hélice dupla. A estrutura helicoidal assemelha-se a uma escadaria em espiral com giro para a direita, na qual suas duas cadeias de polinucleotídeos seguem em direções opostas, mas ligadas por pontes de hidrogênio entre as pares de bases: A de uma cadeia combinada com T da outra e G com C. A natureza específica das informações genéticas codificadas pelo genoma humano encontra-se nas sequências de C's, A's, G's e T's do seus filamentos da hélice dupla ao longo de cada um dos cromossomos, tanto do núcleo como da mitocôndria. Devido à natureza complementar dos dois filamentos do DNA, o conhecimento da sequência de bases de nucleotídeos de uma das fitas automaticamente permite determinar a sequência de bases na outra fita. A estrutura em dupla-fita das moléculas de DNA permite que elas se repliquem precisamente pela separação das duas fitas, seguidas de síntese de dois filamentos complementares novos, de acordo com a sequência da fita molde original. De forma semelhante, quando necessário, a complementaridade das bases permite um reparo eficiente e correto de danos às moléculas de DNA (NUSSBAUM, 2013).

A expressão regulada dos estimados 25.000 genes codificados no genoma humano envolve um conjunto de inter-relações complexas entre níveis diferentes de controle, incluindo a própria dosagem de gene (controlada por mecanismos de replicação e segregação cromossômica), estrutura do gene e, por fim, transcrição, união do RNA, estabilidade o mRNA, tradução, processamento de proteínas e degradação proteica. Para alguns genes, as flutuações no nível de produto funcional do

gene, devidas à variação herdada em uma estrutura de um determinado gene ou alterações induzidas por fatores não-genéticos, como alimentação e ambiente, são de, relativamente, pouca importância. Para outros genes, alterações no nível de expressão podem ter consequências clínicas diretas, refletindo a importância daquele produto gênico em determinadas vias biológicas. A natureza da variação hereditária na estrutura e função dos cromossomos e genes, e a influência dessa variação na expressão de traços específicos é a pura essência da genética médica e molecular (NUSSBAUM, 2013).

4. As origens da Genética Médica

Em 1990 ressurgiu o trabalho de Mendel. Suas publicações foram citadas quase simultaneamente por três botânicos europeus, De Vries (Holanda), Correns (Alemanha) e Von Tschermak (Áustria), e isto marcou o real início da genética médica, dando um enorme ímpeto ao estudo das doenças herdadas. O crédito do primeiro reconhecimento é compartilhado por William Bateson e Archibald Garrod, que juntos propuseram que a alcaptonúria era um distúrbio recessivo raro. Nesta condição relativamente benigna a urina fica escura quando exposta a álcalis devido à incapacidade do paciente em metabolizar o ácido homogentísico. Durante o curso do século XX gradualmente ficou claro que os fatores hereditários estavam implicados em muitas condições, e que diferentes mecanismos genéticos estavam envolvidos. (TURNPENNY e ELLARD, 2009).

Durante as melhorias do século XX em todas as áreas da medicina, mais notadamente na saúde pública e terapêutica, resultaram em mudanças de padrão de doenças, com o crescente reconhecimento do papel dos fatores genéticos em causar doenças em todas as idades. Para alguns parâmetros, tais como mortalidade perinatal, os números reais de casos com causas exclusivamente genéticas provavelmente permaneceram constantes, mas sua contribuição relativa para os dados em geral aumentou, como outras causas, tais como infecção, declinaram. Para outras condições, tais como doenças crônicas da vida adulta, a contribuição geral da genética quase certamente aumentou com a maior expectativa de vida, dando mais oportunidades para a interação adversa genética e ambiental se manifestar, por exemplo na doença coronariana e diabetes melito (TURNPENNY e ELLARD, 2009).

O estudo da genética e o seu papel em causar doenças humanas hoje é amplamente reconhecido como estando entre as áreas mais excitantes e influentes da pesquisa médica. Desde 1962, quando Francis Crick, James Watson e Maurice Wilkins ficaram famosos por sua elucidação da estrutura do DNA, o Prêmio Nobel para Medicina e/ou fisiologia foi recebido em 19 ocasiões por cientistas trabalhando em genética humana e molecular ou campos correlatos. Os estudos pioneiros foram empregados na indústria de tecnologia molecular com aplicações tão diversas quanto o

desenvolvimento de cultivos resistentes a doenças geneticamente modificadas, o uso de animais geneticamente modificados para produzir drogas terapêuticas, e a possível introdução de vacinas baseadas em DNA para condições tais como malária. As empresas farmacêuticas estão investindo pesadamente na farmacogenômica baseada no DNA – terapia com drogas adaptadas à constituição genética pessoal (TURNPENNY e ELLARD, 2009).

5. Genética médica na Graduação em medicina

É importante a consciência de que, embora o Brasil ainda sofra com males típicos do subdesenvolvimento, o momento é de transição epidemiológica, com o aumento proporcional dos defeitos congênitos e das doenças de etiologia genética como causas de morbi-mortalidade. São condições frequentemente graves e incapacitantes, porém passíveis de serem diagnosticadas, tratadas e eventualmente prevenidas, muitas vezes com uma simples consulta médica. Por esse motivo, o diagnóstico e o tratamento das malformações congênitas/doenças genéticas, assim como o aconselhamento genético das famílias afetadas, deveriam ser incluídos no planejamento para a gestão da saúde pública no País. O conhecimento das concepções sobre Genética entre os médicos é necessário para que as políticas públicas de saúde a respeito do tema sejam planejadas, considerando quem vai aplicá-las na prática diária, e também para que modificações no currículo das escolas médicas possam ser feitas de forma adequada (CORREIA et al., 2011).

Em países onde não há serviços de genética em número suficiente, o paciente pode ser acompanhado apenas pelo médico de atenção primária. Por esse motivo, esses médicos necessitariam receber uma formação bem melhor que a atual, para que o papel de orientador seja cumprido satisfatoriamente. Os médicos que atuam na área da clínica médica, devido à vasta quantidade de alterações e doenças multisistêmicas que devem ter conhecimento, são os que mais tem conhecimento sobre a genética médica, mesmo que seja na elucidação em reconhecer um conjunto de alterações genéticas no paciente, e encaminhá-lo a um profissional especialista (geneticista) (BRITTO et al, 2013).

Em relação aos acadêmicos de medicina, principalmente os alunos do sexto ano do curso, o seu conhecimento sobre genética médica é totalmente proporcional ao conteúdo que tiveram sobre essa disciplina durante a vida acadêmica. A dúvida reside na eficiência da abordagem dessa disciplina nas escolas de medicina, o quão próximo as aulas teóricas estão da prática médica, gerando no acadêmico um conhecimento básico para ser posto em prática no dia a dia nos ambulatórios e posteriormente em seus consultórios (BRITTO et al, 2016).

Segundo Rosa e Solomon, apenas ensinar o que há de mais atual em genética aos estudantes de medicina já não é suficiente para que eles apliquem seus conhecimentos de forma a beneficiar seus

futuros pacientes. Também é necessário ensiná-los o valor do conhecimento da vida diária e de que forma se pode transitar entre este saber e o acadêmico, buscando contribuições de ambos. Dessa forma, durante as sessões de aconselhamento genético, as questões que afligem seus pacientes podem ser mais bem compreendidas pelo médico e respondidas de forma mais objetiva e clara, atendendo ao interesse daquela pessoa em particular (BRITTO et al, 2016).

A formação em genética nos cursos de graduação em medicina é fundamental para o entendimento dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico torna as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar as doenças com este perfil, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do SUS, passa a ser competência desejável para todos os médicos, impactando na sua formação na graduação (Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2019). Isso foi reconhecido na última versão das Diretrizes Curriculares Nacionais para Cursos de Medicina, publicada em 2014, ao determinar claramente como competência, em seu artigo 12:

“IV - Promoção de Investigação Diagnóstica:

a) proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético”

A Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) define como competência mínima em Genética para médicos egressos da graduação: 1 - Suspeitar o diagnóstico de uma condição de base genética; 2 - Explicar e propor ao paciente a necessidade de realizar investigação para ampliar, confirmar ou afastar essas hipóteses diagnósticas; 3 - Indicar o aconselhamento genético.

Para atingir este perfil, quatro competências fundamentais são necessárias:

1. Examinar regularmente a sua própria competência clínica, reconhecendo as lacunas de aprendizagem e os avanços da genética e da genômica ao longo do tempo, compreendendo a necessidade de educação continuada.
2. Identificar indivíduos que apresentem ou possam desenvolver uma doença genética e saber como e quando fazer encaminhamento para um profissional especializado em genética médica.
3. Manejar pacientes com doenças genéticas/defeitos congênitos previamente diagnosticados, utilizando diretrizes clínicas já estabelecidas, no âmbito da sua atuação profissional.

4. Promover e estimular práticas clínicas e de educação em saúde objetivando a prevenção de doenças genéticas/defeitos congênitos.

São considerados componentes das competências:

1. Conhecimentos:

- 1.1. Reconhecer a importância das doenças genéticas/defeitos congênitos dentro do contexto epidemiológico local e nacional.
- 1.2. Conhecer a terminologia e os conceitos básicos usados na genética médica.
- 1.3. Conhecer os padrões de herança clássicos no âmbito das famílias e comunidades.
- 1.4. Reconhecer a importância do heredograma ao avaliar a predisposição/susceptibilidade e a transmissão de doenças genéticas.
- 1.5. Ter noções básicas da morfogênese e da fisiologia humana, e do papel da genética nesses processos.
- 1.6. Conhecer os princípios básicos de genética e biologia molecular (divisão celular, alterações cromossômicas, tipos de mutação, código genético, etc.) e como se associam à formação de doenças, incluindo aspectos de carcinogênese e dos distúrbios neurogenéticos.
- 1.7. Entender como a interação de fatores genéticos, ambientais e comportamentais atuam na susceptibilidade, no início e no desenvolvimento de doenças, assim como na manutenção da saúde e resposta ao tratamento.
- 1.8. Conhecer as bases da farmacogenética.
- 1.9. Reconhecer os principais agentes teratogênicos e as medidas preventivas relacionadas (especialmente álcool e drogas ilícitas).
- 1.10. Reconhecer os principais fatores de risco genéticos – idade parental avançada, consanguinidade, recorrência familiar.
- 1.11. Conhecer as medidas preventivas relacionadas às doenças genéticas/defeitos congênitos – ácido fólico pré-concepcional, imunizações maternas, hábitos de vida saudáveis.
- 1.12. Reconhecer que as doenças genéticas são frequentemente distúrbios multissistêmicos, necessitando de abordagem interdisciplinar e multiprofissional.
- 1.13. Conhecer os princípios e diretrizes do Programa Nacional de Triagem Neonatal.
- 1.14. Conhecer os formulários oficiais e obrigatórios para registro das doenças genéticas/defeitos congênitos – Declaração de Nascido Vivo e Declaração de Óbito.
- 1.15. Conhecer as doenças genéticas/defeitos congênitos que não são raros, ou seja, que têm prevalência superior a 1,3:2.000 indivíduos.
- 1.16. Conhecer os principais testes genéticos utilizados na prática clínica.
- 1.17. Conhecer as bases do aconselhamento genético.

- 1.18. Conhecer a rede de atenção e cuidados em saúde disponível nos três níveis de complexidade para os indivíduos com doenças genéticas/defeitos congênitos e suas famílias.
- 1.19. Conhecer as atribuições do médico geneticista no reconhecimento e manejo das doenças de base genética/congênita, com intuito de operacionalizar o sistema de referência/contrarreferência.
- 1.20. Conhecer os princípios de genética e biologia molecular básica associados aos mecanismos oncológicos e a consequente interface da genética com a oncologia (oncogenética).
- 1.21. Conhecer os princípios de genética básica e sua interface com os distúrbios neurológicos (neurogenética).

2. Habilidades

- 2.1. Reunir informações e interpretar a história genética de uma família, incluindo a construção de um heredograma de no mínimo três gerações, e reconhecimento de padrões de herança.
- 2.2. Reconhecer a variação do fenótipo normal e suas alterações morfológicas e funcionais.
- 2.3. Preencher adequadamente os documentos de referência e contrarreferência dos pacientes com suspeita de doenças genéticas e defeitos congênitos ou com diagnóstico definido.
- 2.4. Usar habilidades de comunicação adequadas e demonstra consciência da necessidade de confidencialidade e de uma abordagem não diretiva junto aos pacientes e suas famílias.
- 2.5. Usar adequadamente a tecnologia disponível para a obtenção de informações atualizadas sobre genética e genômica.
- 2.6. Reconhecer as interfaces principais da genética em diferentes áreas clínicas de forma multidisciplinar.

3. Atitudes

- 3.1. Respeitar o aconselhamento genético não diretivo e não coercitivo.
- 3.2. Considerar as crenças culturais e religiosas do paciente a respeito da sua herança genética, quando presta cuidados a pessoas com, ou em risco de desenvolver doenças genéticas.
- 3.3. Perceber a importância e a necessidade de privacidade e confidencialidade.
- 3.4. Ter consciência do impacto social e psicológico de um diagnóstico genético no paciente e seus familiares.
- 3.5. Trabalhar de forma cooperativa e colaborativa em uma equipe interdisciplinar e multiprofissional em saúde. (Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2019)

6. Genética Clínica e Atenção primária em Saúde

No Brasil, as questões econômicas, sociais e ambientais são regulamentadas por políticas públicas. Uma política pública pode ser entendida como um dispositivo que revela o dever do Estado em garantir, no âmbito da saúde, a resolutividade dos serviços, o acesso oportuno à assistência e a prática do cuidado. Essas têm, no bojo de sua criação, a razão de ampliar a capacidade do sistema em acolher as necessidades de saúde e, ao mesmo tempo, reorganizar as práticas, de maneira que possam ser mais resolutivas e integrais (SANTOS et al, 2014).

Concomitantemente ao desenvolvimento de normas legais que garantiram e orientaram a gestão, a operacionalização e o financiamento do Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil, o mundo passou por um avanço inédito na área da genética humana. Esse avanço abriu novos espaços para a aplicação da genética na área da saúde, revolucionando o conhecimento sobre causa e efeito das doenças e métodos de diagnóstico e criando novas e inéditas terapias. Ao mesmo tempo, as técnicas de diagnóstico por imagem também passaram por um avanço, que permitiu uma visualização muito mais nítida de problemas morfológicos e estruturais do corpo humano, inclusive do conceito (NOVOA MC, 2011).

A Genética é a ciência voltada para a atenção às alterações cromossômicas, doenças gênicas e síndromes raras, que podem ser herdadas e afetam de 3-5% da população no mundo. Já o termo genômica, utilizado pela primeira vez por McKusick e Ruddle, compreende o estudo de todos os genes do genoma humano, suas interações entre si, com o meio ambiente, sob a influência de fatores culturais e psicossociais. De acordo com essas definições e com pressupostos dos diretores dos *National Institutes of Health* e do *National Human Genome Research Institute*, nove dentre as dez primeiras causas de morbimortalidade mundiais podem ser consideradas doenças genéticas e genômicas, por apresentarem tais predisposições. Assim, está sendo proposto um novo modelo de cuidado embasado em genômica, que abrange o diagnóstico, a prevenção e a terapêutica com base na constituição genética individual. Pode-se considerar que o cuidado baseado em genômica está em consonância com a integralidade na assistência à saúde por compreender a dimensão biopsicossocial e espiritual do ser humano. A integralidade, um dos princípios do SUS, orienta as linhas de cuidado, por meio das quais podem ocorrer a promoção, prevenção e reabilitação da saúde, frente à complexidade e às especificidades do processo saúde/doença, das diferentes abordagens do processo de cuidar e das distintas dimensões da pessoa a ser cuidada (SANTOS et al, 2014).

Sensível às reivindicações de geneticistas médicos e de associações de familiares e de pessoas afetadas por doenças genéticas, o poder executivo publicou, em 20 de janeiro de 2009, a portaria 81, que instituiu, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. É

importante ressaltar que, no preâmbulo justificatório da emissão da portaria, o aconselhamento genético (AG) foi citado como “pilar central” da atenção à saúde em genética clínica” e, mais ainda, como um procedimento que “deve ser garantido a todos os indivíduos e famílias sob risco de anomalia congênita ou doença genética”. Entretanto, são inúmeras as dificuldades associadas a essas asserções (NOVOA MC, 2011).

A primeira dificuldade para implementar e oferecer serviços de aconselhamento genético poderia, então, ser resumida da seguinte forma: desconhecimento por parte das autoridades de saúde, federais e estaduais, e das próprias associações profissionais, quanto ao número de profissionais de saúde, médicos, biólogos, odontólogos, enfermeiros, farmacêuticos, nutricionistas, psicólogos, biomédicos, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais atuando efetivamente na área de genética, inclusive realizando aconselhamento genético, seja no âmbito público ou no âmbito privado. A segunda dificuldade estratégica à oferta de serviços de aconselhamento genético seria reconhecer o aconselhamento como área de atuação de um profissional de saúde devidamente preparado para tal, incentivando as associações a estabelecerem um currículo mínimo para a formação do conselheiro genético. Por outro lado, desde 1968 se formam no Brasil mestres e doutores em genética humana, com capacitação para fazer aconselhamento genético e que hoje não têm campo de trabalho fora da universidade. O terceiro aspecto a ser considerado na inclusão da genética no serviço público de saúde é a atuação conjunta entre os Ministérios da Saúde e da Educação (NOVOA MC, 2011).

Para exequibilidade da Política, a portaria pressupõe ações nos níveis de atenção básica e especializada. Na atenção básica podem ser realizados procedimentos de baixa complexidade como a identificação, referência e o acompanhamento de indivíduos e famílias com agravos relacionados a desordens genéticas. A atenção especializada abrange os centros de referência em genética clínica e as unidades especializadas, com acompanhamento multiprofissional e interdisciplinar, na realização de procedimentos de média complexidade para os casos que forem encaminhados pela atenção básica (SANTOS et al, 2014).

O direito universal à saúde está bem estabelecido, mas entre declarações de propósitos e a realidade há abismos quase intransponíveis. O acesso e o consumo de serviços proporcionados aos indivíduos com doenças genéticas, ou sob risco de apresentarem patologias geneticamente determinadas, têm se mostrado aquém do esperado, exemplo claro da divergência entre a proposição constitucional e a realidade dos serviços brasileiros de genética (SANTOS et al, 2014).

Fazer da assistência em genética uma parte do SUS implica em oferecer essa assistência na atenção básica, ou seja, em programas desenvolvidos localmente, como ocorre no Programa de Saúde da Família (PSF). O PSF poderia ter na sua equipe um profissional de saúde com conhecimentos de genética para colaborar na prevenção, reconhecer doenças genéticas, levantar heredogramas, orientar o planejamento familiar, informar sobre a origem genética das doenças encontradas, informar a

comunidade sobre teratógenos e a maneira de evitá-los e sobre nutrientes necessários e que influenciam malformações ou prejudicam o desenvolvimento e, não menos importante, manter registros atualizados das doenças genéticas encontradas. É esse atendimento primário que alimenta o atendimento secundário e terciário. É através do trabalho no atendimento primário que se vai conhecer o tipo de enfermidade genética incidente em cada região, o que, para um país com as dimensões territoriais e a heterogeneidade humana do Brasil, é absolutamente necessário para orientar a priorização em termos de atendimento e programas de triagem em cada região (NOVOA MC, 2011).

Partindo da premissa de que o avanço do conhecimento na área de genética afeta todas as pessoas, independentemente da profissão, é indispensável que pelo menos os profissionais de nível superior estejam cientes desse fato para enfrentar suas responsabilidades de cunho profissional, pessoal e social. A introdução desses conhecimentos no currículo da segunda metade do ensino fundamental e no ensino médio seria altamente desejável, não somente por garantir o conhecimento a quem não pretende ou não consegue ingressar no ensino superior, mas também por formar a base sobre a qual o profissional de saúde construirá seu conhecimento tradicionais e culturais ganharam significado e força mesmo dentro do contexto da modernidade. Não há como ignorar essas mudanças (NOVOA MC, 2011).

Além de formalizar e efetivar a organização de uma rede de genética clínica no Brasil, outras ações precisarão ser implementadas para que o sistema não apenas funcione adequadamente, mas que também seja progressivamente expandido e adaptado de acordo com as necessidades crescentes do país. Iniciativas governamentais já existentes deverão ser sedimentadas, e programas não-governamentais poderão eventualmente ser agregados ao sistema, visando seu enriquecimento e otimização (HOROVITZ et al, 2006)

Um outro grande avanço na política pública em saúde foi a criação das Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS, por meio da portaria Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014.

De acordo com Denis e colaboradores (2009), a Organização Mundial de Saúde, define uma Doença Rara (DR) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias. As Doenças Raras são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias. O número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos

diferentes de DR. Oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (Ministério da Saúde, 2014).

As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde definem que:

1. A Atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF), é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras. A educação permanente para os profissionais que atuam na Atenção Básica tem papel fundamental na qualificação do atendimento na porta de entrada da linha de cuidado às pessoas com Doenças Raras, garantindo processo formativo aos profissionais na assistência, aos pacientes e suas famílias. Além disso, é capaz de propiciar o encaminhamento regulado do paciente com DR aos serviços especializados, informações precisas sobre o apoio às pessoas e famílias com patologias raras, informações que caracterizam suas condições de riscos ou recorrências, formas de lidar com as diferentes situações geradas, reabilitação e adaptação, apoio familiar e reinserção social, podendo proporcionar, assim, um cuidado integral.

2. A Atenção Básica deverá ainda encaminhar para Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las, bem como nos casos a seguir para avaliação de necessidade de Aconselhamento Genético (AG), conforme a definição do procedimento adotada na diretriz. Ainda cabe à Atenção Básica oferecer consulta médica para avaliação e eventual encaminhamento a Serviço Especializado ou Serviços de Referência em DR, fundamentada em anamnese e exame físico, com coleta dos dados referentes à situação apresentada, podendo incluir:

- Doença Rara diagnosticada: anamnese completa, com especial atenção à história familiar, exame físico metódico, incluindo os aspectos morfológicos;
- Futura descendência: anamnese completa, com especial atenção à história familiar e presença de consanguinidade. Coletar o máximo de informações sobre os casos que motivaram a consulta, se possível examinando-os ou coletando dados prévios mais objetivos sobre a afecção (exames subsidiários, consultas, relatórios médicos, laudos de exames complementares, especialmente biópsias e necropsias).
- Caracterizar adequadamente a consanguinidade: realizar exame físico cuidadoso, considerando a suspeita diagnóstica e o fato de indivíduos de isolados geográficos poderem ter uma maior incidência de doenças raras, necessitando de uma vigília constante da Atenção Básica.

- Gestações de risco: anamnese completa, história familiar, laudos de ultrassons e outros exames complementares;
- Demais casos: principais sinais e sintomas da doença avaliada, situações ambientais que favoreçam o aparecimento da doença, e grau de parentesco ou convivência com outros afetados.

II. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BRITTO, RMS; SOUZA JUNIOR, EA; SOUZA, CA; MENDONÇA, ARA. Significado e importância da Genética Médica para médicos e acadêmicos de medicina. Revista Científica Semana Acadêmica, 78 (1), 2016, 22p. Disponível em: <https://semanaacademica.org.br/artigo/significado-e-importancia-da-genetica-medica-para-medicos-e-academicos-de-medicina>. Acessado em: 01/06/2019

CARAKUSHANSKY, G. Doenças Genéticas em Pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001.

CORREIA, PS; VITELLO, P; CARSOSO, MHCA; HOROVITZ, DDG. Conhecimento e atitudes sobre Genética entre Médicos Residentes. Revista Brasileira de Educação Médica, 32(2), 2011, p. 200-211.

HOROVITZ, DDG; CARSOSO, MHCA; LLERENA-Jr, JC; MATTOS, RA. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e proposta para formulação de políticas públicas em genética clínica. Cad. Saúde Pública, 22(12), 2006, p. 2599-2609.

JORDE, LB; CAREY, JC; BAMSHAD, MJ; WHITE, RL. Genética Médica. 3ª ed, Rio de Janeiro: Elsevier, 2004.

NUSSBAUM, R.L.; MCLNNES, R.R.; WILLARD. H.F.. Thompson & Thompson Genética Médica. 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2013.

RAMIREZ, A; PRAXEDES; LA. A importância da Genética Humana e Clínica. Artigos. Faculdade de Ciências da Saúde de São Paulo. Disponível em: <https://www.facis.edu.br/artigos-e-noticias/artigo/142/a-importancia-da-genetica-humana-e-clinica>. Acesso em 08 jul. 2017.

SILVA, AA. Ensino de Genética Médica na Graduação em Medicina. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2019. Disponível em: www.sbgm.org.br. Acesso em: 23 fev. 2019.

VIEIRA, TA. Genética Comunitária: a inserção da Genética Médica na atenção primária a saúde em Porto Alegre. Tese (Doutorado em Ciências Médicas) - Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina, Porto Alegre, 2012.

VIEIRA, T; GIUGLIANI, R. Manual de genética Médica para Atenção Primária à Saúde. Porto Alegre: Artmed, 2013.

VIEIRA, DK; ATTIANEZI, M; HOROVITZ, DD; LLERENA-JR, JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. *Physis Revista de Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, 23(1), 2013, p. 243-261.

VOGEL, F; MOTULSKY, AG. *Genética Humana: problemas e abordagens*. 3ª ed, Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

TURNPENNY, P; ELLARD, S. *Emery Genética médica*. 13ª edição, Rio de Janeiro: Elsevier Editora Ltda, 2009

GRIFFITHS, AJF; WESSLER, SR; LEWONTIN, RC; CARROL, SB. *Introdução à Genética*. 9ª edição, Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2009.

LOPES, LCJ; SANTOS, MF; FERRAZ, VEF; VILLA, TCS; P, PF; B, EO; ABRAÃO, CA; S, S. Exequibilidade da Atenção Integral em Genética Clínica no Sistema Único de Saúde: Ampliado o Debate. *Texto contexto – enferm.* vol.23 no.4 Florianópolis Oct/ Dec.2014. Disponível em : <http://dx.doi.org/10.1590/0104-07072014002120012>. Acessado em 20/08/2019.

NOVOA, MC; FRÓES, BT. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica*. 2011;29(1):61-8.

SILVA, AA. *Ensino de Genética Médica na Graduação em Medicina*. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2019. Disponível em: www.sbgm.org.br. Acesso em: 23 fev. 2019.

III. NORMAS DE PUBLICAÇÃO

Política editorial

A Revista Brasileira de Educação Médica publica artigos originais, artigos de revisão, relatos de experiência, ensaios, comunicações breves e resenhas de livros sobre temas relevantes na área de educação médica. Adota o sistema de publicação trimestral, sendo que números especiais são publicados a critério do conselho diretor. O processo de avaliação adotado é o de revisão por pares (peer reviews), preservando o anonimato dos autores e revisores.

A Revista adota as Recomendações para elaboração, redação, edição e publicação de trabalhos acadêmicos em periódicos médicos (Estilo Vancouver) (<http://www.imje.org/recommendations>). A RBEM segue o código de conduta em publicação recomendado pelo Commiteen on Publication Ethics (Cope) (<http://publicationethics.org/core-practices>).

Todos os artigos que envolvam pesquisa com seres humanos devem ser encaminhadas À Revista com a cópia de aprovação por um Comitê de Ética em Pesquisa com Seres Humanos (exceto dados de domínio público). Estudos de ensaio clínico devem ter o número do Registro de Aprovação de Ensaio Clínicos (<http://www.ensaiosclinicos.gov.br>), que deve ser enviado à Revista. Em casos de pesquisas que envolvam animais, a aprovação da Comissão de Ética com Uso de Animais deve ser encaminhada.

Os artigos devem ser submetidos pelo sistema eletrônico ScholarOne (<http://mc04.manuscriptcentral.com/rbem-scielo>) em português, inglês ou espanhol e destinados exclusivamente à RBEM. Não é permitida a apresentação simultânea a qualquer outro veículo de publicação. A RBEM considera como infração ética a publicação duplicada ou fragmentada de uma mesma pesquisa. Ferramentas para localização de similaridade de texto são utilizadas pela Revista para detecção de plágio.

Categorias

Editorial: de responsabilidade dos editores ou de pesquisadores convidados (até 4 mil palavras).

Artigo Original: artigos resultantes de pesquisas originais teóricas ou empíricas (até 6 mil palavras).

Revisão: artigo baseado exclusivamente em fontes secundárias, com revisão crítica da literatura, pertinentes ao escopo da Revista (até 6 mil palavras).

Relato de experiência: artigo que apresente experiência inovadora na educação médica, acompanhada por reflexão teórica pertinente (até 6 mil palavras).

Carta ao editor: comentário sobre material publicado em números anteriores da Revista e notas ou opiniões sobre assuntos de interesse dos leitores (até 1.200 palavras).

Resumo de dissertação e tese, defendidas e aprovadas em universidade brasileira ou não (até 6 mil palavras).

Resenha: análise crítica de publicações lançadas no Brasil ou no exterior (até 1.200 palavras).

A contagem de palavras não inclui título, resumo, palavras-chave, tabelas, figuras e referências.

Custos

Taxa de submissão: não será cobrada taxa para a submissão de artigos.

Taxa de publicação: será de R\$ 800,00 para associados adimplentes da Abem e de R\$ 1.000,00 para não associados ou associados inadimplentes.

Se o autor desejar a tradução integral do artigo para inglês ou espanhol, será cobrada uma taxa adicional de R\$ 500,00.

Formato e preparação do manuscrito

Formato

Arquivo em Word, papel A4 (21 cm x 29,7cm ou 8,3” x 11,7”).

Letra padrão Arial 11, espaço 1,5 e margens de 2,0 cm (direita, esquerda, superior e inferior).

Numeração sequencial de todas as páginas.

Preparação do manuscrito

1. O número máximo de autores é de seis. Se o número de autores for superior a este, será preciso enviar uma carta com justificativa ao editor (rbem.abem@gmail.com). Não será aceito acréscimo de autores após o aceite do artigo.

2. Informações dos autores: uma folha de rosto deve ser anexada no campo SUPPLEMENTAL FILE NOT FOR REVIEW, contendo:

- Nome dos autores, suas instituições e seu número de registro no Orcid (<http://orcid.org>);
- A ordem dos nomes na publicação será a mesma da folha de rosto. O corpo do artigo não deve conter nenhuma informação sobre os autores;
- Endereço completo, telefone e e-mail do autor principal, para correspondência;

- Informação sobre a existência ou não de conflitos de interesses. Caso haja conflitos de interesse financeiro, os autores devem informar os dados do financiamento, com o número do cadastro do projeto. No caso de pesquisas que envolvam seres humanos direta ou indiretamente, deve constar o número de cadastro do projeto no Sisnep, conforme a Resolução nº 196/96 do CNS;
- Contribuição específica de cada autor para o trabalho caso o artigo tenha mais de um autor;
- Agradecimentos, quando foro caso;
- Quando se tratar de pesquisa que, individual e coletivamente, envolva o ser humano de forma direta ou indireta, os autores devem declarar que o projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa em Seres Humanos, indicando o número do processo e a instituição e anexar o documento de aprovação.

3. Título do Trabalho: deve conter no máximo 15 palavras, ter obrigatoriamente a versão em inglês e conforme o idioma do artigo, a versão em português ou espanhol.

4. Resumo: deve conter no máximo 500 palavras, ter obrigatoriamente a versão em inglês e, conforme o idioma do artigo, a versão em português ou espanhol.

5. Palavras-Chave: deve conter de três a oito palavras extraídas dos Descritores em Ciência da Saúde (DeCS), disponível em (<http://decs.bvs.br/>) para resumos em português e Medical Subject Heading (MeSH), disponível em (<http://www.nlm.nih.gov/mesh/meshhome.html>), para resumos em inglês.

6. Tabelas e Quadros: Devem ser de compreensão independente do texto e encaminhados em arquivos individuais. Não serão aceitas notas de rodapé e não serão publicados questionários e outros instrumentos da pesquisa.

7. Referências: A Revista adota as Recomendações para elaboração, redação, edição e publicação de trabalhos acadêmicos em periódicos médicos (Estilo Vancouver) (<http://www.wicmje.org/recommendations>). Não há limite máximo para citações, desde que todas sejam adequadas ao texto, citadas e numeradas em ordem de apresentação.

Recomendamos que os autores realizem uma pesquisa na Base SciELO com as palavras-chave de seu trabalho, buscando prestigiar, quando pertinente, a pesquisa nacional.

IV- ARTIGO CIENTÍFICO

ABORDAGEM INTERDICPLINAR DE CONCEITOS DE GENÉTICA DURANTE A FORMAÇÃO MÉDICA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE

INTERDISCIPLINARY APPROACH TO GENETICS CONCEPTS DURING MEDICAL TRAINING AT FEDERAL UNIVERSITY OF SERGIPE

Autores:

Italo Oliveira Santos

Bruno Lassmar Bueno Valadares

Departamento de medicina da Universidade Federal de Sergipe

Autor responsável pela troca de correspondência:

Italo Oliveira Santos

Endereço: Avenida Santa Gleide, 1714, Bairro: Ólaria

Aracaju, Sergipe. CEP: 49090-270

Email: italo_oliveirasantos@hotmail.com

1. Resumo

Introdução - A formação em genética nos cursos de graduação em medicina é fundamental para o entendimento dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico torna as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. O presente trabalho busca avaliar a abordagem interdisciplinar dos conceitos de genética nos diferentes momentos da graduação dos estudantes de medicina, tendo em vista a crescente demanda de pacientes com queixas relacionadas a fatores genéticos, o avanço da ciência no campo da genética e a necessidade do entendimento sobre tal ciência para um bom atendimento em todos os níveis de atenção em saúde.

Métodos - Trata-se de um estudo transversal descritivo, que foi realizado através da aplicação de questionário para 30 estudantes do Curso de Medicina da Universidade Federal de Sergipe. Através de um questionário semi-estruturado foram feitas 3 perguntas para a caracterização da amostra e duas perguntas abertas relacionadas ao tema: Abordagem interdisciplinar de conceitos de genética durante a formação médica na UFS. Foi utilizado o método de análise do discurso do sujeito coletivo (DSC) para avaliação do conteúdo discursivo do resultado de acordo com a caracterização amostral

Resultados – Para a primeira pergunta discursiva foram elencadas 8 ideias centrais, a saber: “Saúde da Criança” (36,6%), “Câncer” (23,3%), “Biologia Celular” (20%), “Fisiologia” (20%), “Processos Patológicos Gerais” (16,6%), “Embriologia” (16,6%), “Saúde do Adulto” (16,6%) e “Saúde da Mulher” (13,3 %). Para a segunda pergunta discursiva também foram selecionadas 8 ideias centrais, “Não busquei sanar-los” 40%, “Internet” (20%), “Dificuldade em Entender Genética” (20%), “Livros” (16,6%), “No ciclo Básico” (16,6%), “No ciclo clínico” (13,3%), “Durante toda a Formação” (13,3%) e “Falta de Interesse em Genética” (13,3%),

Conclusão – Ficou evidente que apesar de perceberem a genética como uma área de grande importância no campo da saúde e que ultrapassa os limites das disciplinas específicas sobre essa ciência, sendo resgatada em diversas disciplinas durante o processo de formação do Médico, na Universidade Federal de Sergipe, os acadêmicos não buscam sanar as informações em genética que necessitam, ainda veem o tema

como tedioso ou chato e não se aprofundam no conhecimento das bases genéticas das patologias que estudam no decorrer da graduação.

Palavras-chave: Genética Médica; Interdisciplinaridade; Estudantes de Medicina, Graduação.

2. Abstract

Introduction - Genetic training in undergraduate medical courses is fundamental for understanding the biological determinants of the health-disease binomial. In addition, the changing epidemiological profile makes diseases with genetic determinants increasingly relevant as a public health problem. The present work aims to evaluate the interdisciplinary approach of genetics concepts in different moments of undergraduate medical students, considering the growing demand of patients with complaints related to genetic factors, the advance of science in the field of genetics and the need for understanding about such science for good care at all levels of health care.

Methods - This is a descriptive cross-sectional study that was conducted through the application of a questionnaire to 30 medical students at the Federal University of Sergipe. Through a semi-structured questionnaire, 3 questions were asked to characterize the sample and two open questions related to the theme: Interdisciplinary approach to genetics concepts during medical training at UFS. The collective subject discourse analysis method (CSD) was used to evaluate the discursive content of the result according to the sample characterization.

Results - For the first discursive question 8 core ideas were listed, namely: "Child Health" (36.6%), Cancer (23.3%), "Cell Biology" (20%), "Physiology" (20 %), "General Pathological Processes" (16.6%), "Embryology" (16.6%), "Adult Health" (16.6%) and "Women's Health" (13.3%). For the suggested discursive question, 8 core ideas were also selected: "I did not seek to heal them" 40%, "Internet" (20%), "Difficulty in Understanding Genetics" (20%), "Books" (16.6%) , "In the Basic Cycle" (16.6%), "In the Clinical Cycle" (13.3%), "Throughout Training" (13.3%) and "Lack of Interest in Genetics" (13.3%).

Conclusion - It was evident that despite perceiving genetics as an area of great importance in the field of health and that surpasses the limits of specific disciplines about this science, being rescued in several disciplines during the process of doctor training, at the Federal University of Sergipe , academics do not seek to remedy the genetic information they need, they still see the subject as boring or boring and do not delve deeper into the knowledge of the genetic basis of the pathologies they study during graduation.

Keywords: Medical Genetics; Interdisciplinarity; Medical Students, Graduation.

3. Introdução

A Genética surgiu na medicina no início do século XX, quando Garrod e outros perceberam que as leis mendelianas de hereditariedade eram capazes de explicar a recorrência de certos transtornos nas famílias. Durante os 100 anos seguintes, a genética médica passou de uma pequena subespecialidade preocupada com alguns poucos transtornos hereditários raros a uma especialidade médica reconhecida, cujos conceitos e abordagens constituem componentes importantes do diagnóstico e tratamento de muitas doenças, tanto as comuns quanto as raras. Isso é ainda mais notável no começo do século XXI, com a conclusão do projeto **Genoma Humano**, um empreendimento internacional para detectar a sequência completa do genoma humano, definido como a soma total de informações genéticas da nossa espécie ¹.

Em 1856, quando Mendel estabeleceu as leis da hereditariedade, era inconcebível imaginar o desenvolvimento e as perspectivas da genética para este século. Recente, e resumidamente, vivenciamos no cenário internacional a discussão acerca dos alimentos transgênicos em 1996, a clonagem da ovelha Dolly em 1997, o sequenciamento do genoma humano em 2000, os estudos na área da proteômica em 1998, da metabolômica em 2003, do exoma em 2009, e mais atualmente estamos aprendendo com as pesquisas na área da epigenética, além das focadas em terapias gênicas para a cura de doenças genéticas, ambas com estudos datados desde 1990. Com o avanço das tecnologias genéticas, o diagnóstico de indivíduos portadores de doenças genéticas e/ou com predisposição genética estão aumentando a cada dia, criando, assim, uma demanda pelo repasse de informações que visem ao esclarecimento dos mecanismos genéticos básicos envolvidos na determinação e no tratamento das condições humanas, sejam elas físicas ou comportamentais. O fornecimento de informações desta natureza tem múltiplos benefícios, que vão desde a prevenção do surgimento de novos casos à melhoria da qualidade de vida das pessoas envolvidas ².

A Genética na área de saúde pode abordar desde estudos de herança de doenças nas famílias, mapeamento de genes em locais específicos do cromossomo e análise dos mecanismos moleculares através dos quais os genes causam as doenças, até o diagnóstico e tratamento da doença, como também a consulta ou aconselhamento genético que envolve

a comunicação de informações relativas a riscos, prognósticos e tratamentos para pacientes e suas famílias ³.

Estima-se que uma parcela significativa da população necessite de algum tipo de atendimento relacionado a problemas genéticos, seja para diagnóstico, tratamento ou aconselhamento. No entanto, poucos indivíduos e famílias recebem o atendimento necessário por motivos diversos, destacando-se a desinformação da comunidade a respeito de doenças hereditárias, a dificuldade de diagnóstico e encaminhamento para especialistas e a insuficiência de serviços de genética, muitas vezes restrita à universidade ⁴.

Há menos de um século, as doenças de origens não-genéticas (devido à desnutrição, condições sanitárias precárias e infecção por microrganismos) eram quase que exclusivamente a causa de mortalidade da maioria das crianças e a desnutrição proteico-calórica, responsável por grande número das internações nas enfermarias de hospitais pediátricos brasileiros. Nas últimas décadas houve uma melhoria nas condições de saúde da população nos grandes centros urbanos e, como resultado, as doenças genéticas vêm ganhando maior número em hospitais pediátricos ⁵.

À medida que os problemas de origem infectocontagiosa e carencial (pobreza) vão sendo resolvidos, aqueles de ordem congênita e hereditária se tornam pertinentes e de relevância na saúde pública, devendo ser alvo de ações oficiais específicas. Sabe-se que 5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento determinada total ou parcialmente por fatores genéticos. Acrescentando-se os distúrbios que se manifestam mais tardiamente, como em certas enfermidades crônicas degenerativas, fica ainda mais evidente o efeito dos condicionantes genéticos sobre a saúde ⁶.

Diferentes tipos de alterações no material genético causam os distúrbios que podem ser classificados como: cromossômicos, monogenéticos, multifatoriais e mitocondriais. Essas alterações podem tanto ser herdadas, que é o caso da maioria das doenças genéticas já encontradas e descritas, quanto originadas por novas mutações, especialmente em tecido somático, provocando doenças como o câncer ³.

A consulta genética está se tornando uma área importante da genética humana aplicada, e um crescente número de pacientes solicitam informações ou são encaminhados para consulta sobre diagnóstico, impacto e riscos de recorrência da doença genética. À medida que tanto a mídia,

quanto a literatura disseminam novidades sobre a genética, o interesse público e dos profissionais de saúde cresce ainda mais ⁷.

Apesar do crescente interesse de graduandos e recém-graduados de cursos de Saúde pela atuação na área de Genética Humana Clínica, observa-se uma lacuna enorme na capacitação destes profissionais. No Brasil, considerando a nova política do SUS de Atenção às Doenças Raras que prevê uma demanda maior de profissionais de Saúde capacitados para atendimento público, constata-se a necessidade de atenção urgente em Genética Humana e Clínica na formação dos profissionais da Saúde ².

O manejo das condições genéticas deve ser conhecido pelos profissionais que atendem as famílias em todos os níveis de assistência à saúde. Na atenção primária, por exemplo, a identificação de um risco genético (incluindo os reprodutivos ou a predisposição para doenças) permite o encaminhamento dos casos, quando necessário, bem como o acompanhamento dos pacientes afetados e de suas famílias ⁸. Uma intervenção precoce nos diversos casos de doenças genéticas e de malformações congênitas pode diminuir a morbidade e mortalidade, como também permite o adequado aconselhamento das famílias ⁹.

Dados mundiais e nacionais sugerem que a maioria dos profissionais de saúde não especialistas em Genética tem algum conhecimento básico da especialidade, porém é incapaz de fornecer informação e orientação adequadas sobre doenças dessa natureza e procedimentos relacionados. Como o primeiro contato dos pacientes com doença genética usualmente é com um médico generalista, com quem desenvolvem uma relação de confiança, estes têm um papel fundamental no encaminhamento e orientação dos pacientes. Em países onde não há serviços de Genética em número suficiente, o paciente pode ser acompanhado apenas pelo médico de Atenção Primária. Por esse motivo, esses profissionais necessitariam receber uma maior atenção às doenças genéticas em sua formação para que possam cumprir o papel de orientador satisfatoriamente ¹⁰.

Os princípios e as abordagens genéticos não se restringem a nenhuma especialidade ou subespecialidade médica; ao contrário, permeiam muitas áreas da medicina. Para que os pacientes e suas famílias possam se beneficiar plenamente da expansão do conhecimento genético, todos os médicos e seus colegas nas profissões de saúde precisam entender os princípios subjacentes da genética humana. Esses princípios incluem a existência de forma alternativas de um mesmo gene (alelos) na população; a ocorrência de fenótipos semelhantes surgidos a partir de

mutações e variações em diferentes loci; a noção de que os transtornos familiares podem surgir a partir de variantes genéticas que causam suscetibilidade a doenças em meio as interações gene-gene e gene-ambiente; o papel das mutações somáticas no câncer e no envelhecimento; a possibilidade de se realizarem diagnósticos pré-natais, exames pré-sintomáticos e triagens populacionais; e, por fim, a promessa de poderosas terapias baseadas nos genes ¹.

A formação em genética nos cursos de graduação em medicina é fundamental para o entendimento dos determinantes biológicos do binômio saúde-doença. Além disso, a mudança do perfil epidemiológico torna as doenças com determinantes genéticos cada vez mais relevantes como problema de saúde pública. Assim, manejar as doenças com este perfil, tanto em pacientes como em suas famílias, de forma ética, diligente e considerando a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde, passa a ser competência desejável para todos os médicos, impactando na sua formação na graduação ¹¹.

Na Universidade Federal de Sergipe (UFS) o curso de Graduação em Medicina do Campus da Saúde Professor João Cardoso Nascimento Júnior segue o modelo tradicional de ensino em Medicina, dividido de maneira leiga em três distintos, complementares e subsequentes ciclos. Um ciclo básico, correspondente aos quatro primeiros períodos, no qual são vistas disciplinas de introdução ao universo da saúde, desde às disciplinas biológicas como anatomia humana e biologia celular, até às disciplinas sociais como Introdução à Saúde da Família e Comunidade. Um ciclo clínico, no qual são vistas disciplinas voltadas para o aprendizado e aprimoramento das habilidades médicas, no qual são vistas disciplinas como Saúde do Adulto, Saúde da Criança, Saúde da Mulher e Genética Clínica, a única disciplina de genética obrigatória na grade curricular. E por fim, um ciclo de estágios e atividades nas grandes áreas da medicina, o internato, que corresponde aos dois últimos anos do curso.

O presente trabalho busca avaliar a abordagem interdisciplinar dos conceitos de genética nesses diferentes momentos da graduação dos estudantes de medicina, tendo em vista a crescente demanda de pacientes com queixas relacionadas a fatores genéticos, o avanço da ciência no campo da genética e a necessidade do entendimento sobre tal ciência para um bom atendimento em todos os níveis de atenção em saúde.

4. Métodos

Trata-se de um estudo transversal descritivo, que foi realizado através da aplicação de questionário para estudantes do Curso de Medicina da Universidade Federal de Sergipe . Os Estudantes do curso de Medicina da UFS, pertenciam a três diferentes grupos: A) alunos do ciclo básico que ainda não tinham cursado a disciplina de Genética Médica, considerando o 3º e 4º períodos; B) alunos do ciclo Clínico e Internato que já cursaram a disciplina de Genética Médica, considerando do 6º ao 9º períodos; C) alunos do internato que, devido à alteração na grade curricular, não tiveram a disciplina de Genética Médica, 10º e 11º período. O cuidado com a seleção dos estudantes em diferentes etapas do curso foi motivado para dar voz aos diferentes momentos vividos durante a formação.

O número de indivíduos em cada grupo foi de 10 estudantes, formando um total de 30 indivíduos, seguindo o que é encontrado na literatura em pesquisas de mesmo caráter e abordagem ¹².

Através de um questionário semi-estruturado foram feitas 3 perguntas para a caracterização da amostra e duas perguntas abertas relacionadas ao tema: Abordagem interdisciplinar de conceitos de genética durante a formação médica na UFS. As entrevistas foram gravadas, tomando-se o cuidado do entrevistador não citar o nome do participante ou qualquer outra informação de identificação do mesmo, e depois transcritas na íntegra para posterior análise. As entrevistas foram feitas entre agosto e setembro de 2019.

As entrevistas foram realizadas por pesquisador treinado que explicou os objetivos da pesquisa e o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido em horário e local pre-estabelecido entre pesquisador e participante. O aluno que aceitou livremente participar da entrevista, nas condições da pesquisa, recebeu e assinou duas cópias do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), ficando com uma e devolvendo a outra ao aplicador. Não houve tempo mínimo para responder às perguntas do questionário.

Foi utilizado o método de análise do discurso do sujeito coletivo (DSC) para avaliação do conteúdo discursivo do resultado de acordo com a caracterização amostral ^{13,14,15,16,17}. O DSC é uma forma de metodologicamente resgatar e apresentar as representações sociais obtidas de pesquisas empíricas. Nessas, as opiniões ou expressões individuais que apresentam sentidos semelhantes são agrupadas em categorias

semânticas gerais, como normalmente se faz quando se trata de perguntas ou questões abertas. O diferencial da metodologia do DSC é que a cada categoria estão associados os conteúdos das opiniões de sentido semelhante presentes em diferentes depoimentos, de modo a formar com tais conteúdos um depoimento síntese, redigido na primeira pessoa do singular, como se trata de uma coletividade falando na pessoa de um indivíduo ¹⁵.

A confidencialidade da informação quanto ao conteúdo de identificação do participante, assim como o anonimato por ocasião de futura publicação dos resultados serão assegurados, havendo o compromisso dos pesquisadores com a obediência à Resolução do Conselho Nacional de Saúde (CNS) 510, de 07 de abril de 2016.

Essa pesquisa teve seu projeto previamente aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade Federal de Sergipe com parecer registrado sob o número 3.518.123.

5. Resultados

A média de idade dos 30 alunos foi de 22,5 anos, sendo que o mais novo tinha 19 anos e o mais velho tinha 26 anos. A distribuição por sexo ficou da seguinte forma, 14 indivíduos do sexo feminino (46,67%) e 16 indivíduos do sexo masculino (53,33 %).

Para a primeira pergunta: Durante o curso, nas diferentes disciplinas que já cursou (não sendo disciplina de genética), você consegue se lembrar de situações em que temas de genética foram abordados? Se sim, cite algum(s) exemplos dessas situações e em qual(s) disciplina(s). Para esta pergunta foram elencadas 8 ideias centrais a partir das expressões chave que derivaram da análise das respostas dos entrevistados para compor o DSC. A ideia central “saúde da criança” foi a mais citada (36,6%), para os entrevistados é durante essa disciplina que são abordados o maior número de conteúdos de genética em uma disciplina que não seja disciplina de genética. A segunda ideia central mais citada foi o termo “câncer” (23,3%), para os alunos o tema é abordado em diferentes disciplinas durante a formação e possui um componente genético importante.

A terceira e a quarta ideias centrais aparecem empatadas em frequência de citações sendo elas “biologia celular” e “fisiologia humana” (20% cada), disciplinas do ciclo básico que segundo os entrevistados abordam conceitos moleculares relacionados à genética e a influência genética na fisiologia endócrina, respectivamente. As demais ideias centrais foram “Processos Patológicos Gerais (16,6%)”, “Embriologia (16,6%)”, “Saúde do adulto (16,6%)” e “Saúde da Mulher (13,3%)”. As ideias centrais para a primeira pergunta se encontram na tabela 1, acompanhadas de suas respectivas representações no DSC.

Para a segunda pergunta: Por sua própria percepção, em quais momentos da sua formação haveria necessidade de se acrescentar alguma informação sobre genética? Você buscou saná-los? Se sim, como? Também foram elencadas 8 ideias centrais. “Não busquei saná-los” (40%) foi a ideia central mais frequente, para os alunos, mesmo com a necessidade de buscar alguma informação complementar sobre genética durante o curso, não houve essa busca.

A segunda e a terceira ideias centrais tiveram a mesma frequência, “Internet” (20%) e “dificuldade em entender genética” (20%). A primeira sendo a ferramenta mais citada quando houve alguma necessidade

de pesquisa em genética e a segunda sendo um obstáculo citado algumas vezes como fator limitante da busca e do entendimento de conceitos de genética durante a formação.

“Livros” (16,6%) e “ciclo básico” (16,6%) também obtiveram a mesma frequência de citações, apresentando-se como a quarta e a quinta ideias centrais. Livros foi a segunda ferramenta mais citada como meio de buscar sanar conceitos de genética durante a formação e o ciclo básico foi o momento do curso em que os entrevistados mais citaram como tendo necessidades de sanar esses conceitos. As demais ideias centrais foram “No ciclo clínico” (13,3%), “Durante toda a formação” (13,3%) e “Falta de interesse em genética” (13,3%). As ideias centrais para a segunda pergunta bem como seus respectivos trechos no DSC, se encontram na tabela 2.

6. Discussão

Apesar de presente no dia a dia do estudante de medicina nas diferentes disciplinas do curso e dos recentes avanços da ciência no panorama mundial, a genética está longe de ser uma disciplina entre as mais queridas desse público. De acordo com o estudo de Correia, Vitiello, Cardoso, e Horovitz houve sempre referências à genética como uma matéria da faculdade, algumas vezes considerada difícil ou tediosa ¹². No presente estudo não foi diferente, por vezes, ao serem abordados sobre o tema em questão os alunos deixaram transparecer seu desinteresse ou resistência com o assunto.

Em relação ao conteúdo do DSC para a primeira pergunta, foi visto que existe contato com conceitos de genética, desde o ciclo básico em disciplinas como Biologia celular e Fisiologia Humana até o ciclo clínico e internato em abordagens da Saúde da Criança, da Saúde do Adulto e da Saúde da Mulher. Os estudantes foram capazes de citar doenças com base genética, como anemia falciforme e deficiência de alfa-1 antitripsina, e aspectos da biologia molecular do processo de expressão genética, mas não se aprofundaram nesses conceitos, mostrando que se lembravam de terem visto tais assuntos em algum momento da formação, mas que apresentam pouco domínio do conteúdo em sua totalidade.

A ideia central mais prevalente, “Saúde da Criança” (36,6%), mostra que é nesse universo, o das doenças infantis, que mais se abordam conceitos de genética em disciplinas que não às de genética. Contudo, apesar de perceberem a importância e a frequência do tema, não houve a citação de meios de prevenção às doenças genéticas para essa faixa etária, como os cuidados dispensados no pré-natal e o aconselhamento genético a famílias com história de doença genética, bem como outras medidas. Não houve também, menção a exames diagnósticos da especialidade ou a características das patologias citadas, mostrando que há uma lacuna entre o conhecer as doenças genéticas abordadas nas matérias da Saúde da Criança e o saber as bases genéticas das mesmas doenças. O mesmo padrão se repete para as ideias centrais “Saúde do Adulto” (16,6%) e “Saúde da Mulher” (13,3%).

Para as ideias centrais “Biologia Celular” (20%), “Fisiologia” (20%), “Processos Patológicos Gerais” (16,6%) e “Embriologia” (16,6%), todas disciplinas do ciclo básico, ficou evidente que desde o início do curso há exposição ao tema de discussão desse artigo. Ainda assim, apesar de

citarem diversos momentos em que viram conceitos genéticos durante essas disciplinas, principalmente os relacionados às bases moleculares da expressão genética, como “DNA”, “RNA”, “bases nitrogenadas” e “nucleotídeos” e os relacionados ao desenvolvimento do “câncer” (23,3%) como “proto oncogenes” e “oncogenes” os acadêmicos não destrincharam o significado desses conceitos e também não pontuaram seus papéis nas cadeias de eventos de que participam. Talvez para não se estenderem em seus discursos por desinteresse pelo tema, ou por falta de segurança quanto ao conteúdo, os alunos não se aprofundaram em seus discursos.

Para a segunda pergunta, a ideia central mais frequente “Não busquei saná-los” (40%), demonstra que apesar de reconhecerem que a genética é uma ciência que se apresenta em diversas disciplinas durante a formação e que seu domínio é importante para a obtenção de uma boa formação como médico generalista, os estudantes não se empenham em buscar complementar informações sobre o tema, mesmo quando há necessidade. Ou ainda, quando buscam, o fazem principalmente em fontes menos confiáveis, de forma rápida e com a intenção de sanar conceitos rasos para resoluções imediatas, como fica evidente pela ideia central “internet” (20%), na qual o DSC afirma como ferramenta de pesquisa sites como Wikipédia e Google. Houve ainda a ideia central “livros” (16,6%) demonstrando que essa também é uma forma de sanar as dúvidas à cerca do conteúdo, seja em livros de genética, seja em livros de especialidades médicas.

“Dificuldade em entender genética” (20%) e “Falta de interesse em genética” (13,3%) reforçam o que já foi dito, que a genética é tida como uma disciplina difícil, tediosa ou chata. No presente estudo fica evidente que tal afirmativa é também verdadeira para conceitos genéticos abordados em outras disciplinas. O DSC revela que há em diversos momentos da formação uma dificuldade em entender tais conceitos, seja pela ausência de uma disciplina específica de genética obrigatória no ciclo básico que apresentasse esses conceitos de forma a sedimentar melhor os assuntos, seja pela não valorização do tema pelos próprios alunos, que apesar de considerarem importante, não se empenham em se aprofundar no tema.

Por fim, as ideias centrais “No ciclo Básico” (16,6%), “No ciclo clínico” (13,3%) e “Durante toda a formação” (13,3%) demonstram os momentos do curso em que os estudantes sentiram a necessidade de sanar algum conhecimento em genética, tendo ido ou não em busca da informação. Isso demonstra que há, em praticamente toda a formação do

Médico, uma abordagem interdisciplinar de conceitos de genética e que o estudante percebe essa tendência das ciências da saúde atuais, mas não se interessa pelo assunto, ou, diante da demanda excessiva do curso não tem tempo para buscar essas informações, ou ainda, falta amadurecimento acadêmico, se atentando apenas na abordagem restrita das disciplinas, sem autonomia para buscar por conta própria as informações complementares.

7. Considerações finais

A genética é uma ciência em ascensão e na área da saúde não é diferente, vivemos um momento de franca expansão de pesquisas genéticas no campo dos diagnósticos, dos tratamentos e das melhorias nos diversos processos saúde/doença. Para acompanhar tais evoluções é necessário que os egressos dos cursos de saúde saibam interpretar e conduzir situações problema no contexto das doenças genéticas e para isso necessitam de domínio dos conceitos básicos e dos processos de interdisciplinaridade entre genética e as outras áreas desse vasto universo.

Para os estudantes de medicina não é diferente, existe uma grande demanda de patologias e eventos que ultrapassam a fronteira das disciplinas de genética, que são momentos pontuais durante o curso, e se manifestam nas diversas disciplinas durante toda a formação. O presente estudo observou que os acadêmicos de medicina da UFS compreendem a importância do entendimento dos conceitos e processos genéticos para uma boa formação, que atenda a demanda atual da sociedade. Contudo, não é dispensada a devida atenção que o tema merecia por parte dos mesmos.

Os acadêmicos demonstraram que apesar de terem um conhecimento global das doenças genéticas e de sua participação no cenário da saúde pública, ainda não possuem um conhecimento melhor fundamentado das bases e dos processos genéticos envolvidos em tais doenças. Outro ponto que se mostrou evidente foi a busca pontual de termos de genética, buscando suprir déficits, de maneira resumida e em fontes menos confiáveis de publicação.

Dessa maneira, fica evidente que apesar de perceberem a genética como uma área de grande importância no campo da saúde e que ultrapassa os limites das disciplinas específicas sobre essa ciência, sendo resgatada em diversas disciplinas durante o processo de formação do Médico, na Universidade Federal de Sergipe, os acadêmicos não buscam sanar as informações em genética que necessitam, ainda veem o tema como tedioso ou chato e não se aprofundam no conhecimento das bases genéticas das patologias que estudam no decorrer da graduação.

8. Referências Bibliográficas

- 1 - Nusbaum RL, McInnes RR, Willard HF. Thompson & Thompson Genética Médica. 7ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2013.

- 2- Ramirez A, Praxedes, LA. A importância da Genética Humana e Clínica. Faculdade de Ciências da Saúde de São Paulo [Internet]. 2015 [cited 8 July 2019];. Available from: Available from: <https://www.facis.edu.br/artigos-e-noticias/artigo/142/a-importancia-da-genetica-humana-e-clinica>

- 3- Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL. Genética Médica. 3ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2004.

- 4 - Vieira T, Giugliani R. Manual de genética Médica para Atenção Primária à Saúde. Porto Alegre: Artmed, 2013.

- 5 - Carakushansky, G. Doenças Genéticas em Pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001.

- 6 - Helena M, Almeida C De, Clinton J, Jr L. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil : características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica Birth defects in Brazil and health care : proposals for public policies in clinical genetics. 2006;22(12):2599–609.

- 7 - Vogel F, Motulsky AG. Genética Humana: problemas e abordagens. 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2008.

- 8- Vieira TA. Genética Comunitária: a inserção da Genética Médica na atenção primária a saúde em Porto Alegre. Tese (Doutorado em Ciências Médicas). Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Faculdade de Medicina. Programa de Pós-Graduação em Medicina, Porto Alegre, 2012

- 9- Vieira DK; Attianezi M, Horovitz DD; Llerena-JR JC. Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte. Physis Revista de Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, 23(1), 2013, p. 243-261

10 - Correia PS; Vitello P; Cardoso MHCA, Horovitz DDG. Conhecimento e atitudes sobre Genética entre Médicos Residentes. Revista Brasileira de Educação Médica, 32(2), 2011, p. 200-211.

11- Silva AA. Ensino de Genética Médica na Graduação em Medicina. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica [Internet]. 2019 [cited 23 February 2019];. Available from: <http://www.sbgm.org.br>

12- Britto RMS, Souza JEA, Souza CA, Mendonça, ARA. Significado e importância da Genética Médica para médicos e acadêmicos de medicina. Revista Científica Semana Acadêmica [Internet]. 2016 [cited 1 July 2019]; (78). Available from: <https://semanaacademica.org.br/artigo/significado-e-importancia-da-genetica-medica-para-medicos-e-academicos-de-medicina>

13- Cruz FN, Almeida DR. O discurso do sujeito coletivo como método de investigação e aprendizagem em avaliação do impacto das tecnologias digitais nas políticas [internet]. 2016. available from: <http://www.ufpb.br/ebap/contents/documentos/0614-631-o-discurso-do-sujeito-coletivo-como-metodo-de-investigacao-e-aprendizagem-em-avaliacao-do-impacto-das-tecnologias-digitais-nas-politicas-publicas-educacionais.pdf>

14 - Nicolau KW, Furlan PG. Método do Discurso do Sujeito Coletivo e Usabilidade dos Softwares Qualiquantisoft e DSCsoft na Pesquisa Qualiquantitativa em Saúde. 2015;87–101

15 - Lefevre F, Maria A, Lefevre C. Discurso do sujeito coletivo: representações sociais e intervenções comunicativas discourse of the collective subject: social representations and communication interventions. 23(2):502–7.

16 - Figueiredo MZA, Chiari BM. Discurso do Sujeito Coletivo: uma breve introdução à ferramenta de pesquisa qualitativa. Distúrb Comun 2013;25(1):129–36

17- Sales F, Souza FC, John VM. Emprego da abordagem DSC (Discurso do Sujeito Coletivo) na pesquisa em educação. Linhas 8(1), 2007, 124-145.

Tabela 1. Ideia central, frequência da resposta e trecho do DSC para a pergunta: Durante o curso, nas diferentes disciplinas que já cursou (não sendo disciplina de genética), você consegue se lembrar de situações em que temas de genética foram abordados? Se sim, cite algum(s) exemplos dessas situações e em qual(s) disciplina(s)

Ideia Central, Frequência da Resposta (%)	Trecho do DSC
Saúde da Criança (36,6%)	“Na saúde da criança, vimos as síndromes genéticas, como a síndrome de Down; a triagem neonatal e doenças como fibrose cística, anemia falciforme e hiperplasia adrenal congênita; as causas de baixa estatura e alterações no desenvolvimento puberal, como a síndrome de Turner”
Câncer (23,3%)	“A gente vê tudo do câncer, temas de genética para explicar o desenvolvimento de neoplasias, por exemplo o câncer de mama. Em processos patológicos gerais estudando o desenvolvimento de neoplasias, o papel da genética na carcinogênese, aqueles proto oncogenes e oncogenes. Na Saúde da Mulher a gente viu a propensão genética a tipos específicos de câncer ”
Biologia celular (20 %)	“Em biologia celular a parte das enzimas que fazem a transcrição do DNA, as bases nitrogenadas, os nucleotídeos, o próprio

	conceito de gene, RNA, transcrição, tradução, as bases moleculares que estão envolvidas com a questão da influência genética, a ação da proteína p23 no controle do Câncer. ”
Fisiologia (20%)	“A influência genética e o fator hereditário na disciplina de fisiologia, que apontava nas vias da insulina todos os genes envolvidos, principalmente na parte de Diabetes, que pode ter causas hereditárias, e endocrinopatias, porque grandes endocrinopatias têm base genética”
Processos Patológicos Gerais (16,6%)	“Em processos patológicos gerais estudando o desenvolvimento de neoplasias, o papel da genética na carcinogênese, aqueles proto oncogenes e oncogenes”
Embriologia (16,6%)	“Na embriologia, os problemas decorrentes da herança, que inviabilizam ou prejudicam o desenvolvimento do feto, os códons de terminação, os fatores de transcrição”
Saúde do adulto (16,6%)	“Em saúde do adulto os distúrbios que eram hereditariamente transmitidos, doenças autossômicas, a deficiência de alfa 1 antitripsina na pneumologia, a anemia Falciforme na

	hematologia e o Diabetes Mellitus tipo 1”
Saúde da Mulher (13,3%)	“Na Saúde da Mulher a gente viu a propensão genética a tipos específicos de câncer, como o câncer de mama e vimos também a influência genética no desenvolvimento Feminino”

Tabela 2 - Ideia central, frequência da resposta e trecho do DSC para a pergunta: Por sua própria percepção, em quais momentos da sua formação haveria necessidade de se acrescentar alguma informação sobre genética? Você buscou saná-los? Se sim, como?

Ideia Central, Frequência da Resposta (%)	Trecho do DSC
Não busquei saná-los (40%)	<p>“Eu não busquei sanar esse déficit das disciplinas, por falta de tempo e de orientação. Em nenhum momento eu parei para pesquisar coisas específicas sobre genética, acredito que por falta de interesse. Eu realmente senti falta da genética em alguns momentos, algumas coisas eu fui procurando saber, outras eu fui deixando passar, mas no geral eu não busquei saná-los”</p>
Internet (20%)	<p>“Nas situações em que houve necessidade de se acrescentar alguma informação sobre genética eu fiz uma pesquisa rápida na internet, Wikipédia, Google, esses sites assim mesmo, de forma mais geral para compreender o básico mesmo, para poder dar continuidade no estudo.”</p>
	<p>“Eu senti um pouco de falta de</p>

<p>Dificuldade em entender genética (20%)</p>	<p>explicação desse conteúdo relacionado a genética, genética para mim, é sempre muito complicado de entender, alguns assuntos eu não entendia e tinha dificuldades para entender muitas coisas relacionadas, a gente fica sem saber direito o que os professores querem informar”</p>
<p>Livros (16,6%)</p>	<p>“Busquei saná-los pelos livros, livros de fisiologia, livros na biblioteca, busquei informações que a gente não tinha para conhecer melhor as manifestações das doenças, as etiologias, eu acho que é isso. “</p>
<p>No ciclo Básico (16,6%)</p>	<p>“No Básico, eu tive que estudar com mais afinco essa parte para entender melhor, porque eu acho muito abstrato. Eu acho que genética deveria vir desde o início do ciclo básico, junto com anatomia e bioquímica, até porque é uma matéria importante para o conhecimento das heranças hereditárias, uma vez que nós temos essas matérias</p>

	que falam sobre a genética.”
No ciclo clínico (13,3%)	<p>“No ciclo clínico seria mais importante. Houve necessidade, está, surgindo mais nos últimos dois períodos que nós passamos a ter muito mais contato com a clínica, mais contato com os pacientes e que esse conhecimento principalmente com relação a diagnóstico diferencial, a levantar uma suspeita de uma clínica de doença genética, ele tem se tornado mais necessário.”</p>
Durante toda a formação (13,3%)	<p>“Acredito que durante toda a formação é importante a gente saber os problemas genéticos, para poder conseguir diagnosticar no futuro com mais facilidade e conseguir sanar os problemas, causando a melhoria da saúde da pessoa e acredito que durante a formação, durante basicamente todas as disciplinas, principalmente de especialidades quando se menciona alguma patologia, eu acho que deveria ser</p>

	<p> mencionado alguma patologia genética naquele contexto, as mais prevalentes obviamente. “ </p>
<p> Falta de interesse em genética (13,3%) </p>	<p> “Eu realmente senti falta da genética em alguns momentos, algumas coisas eu fui procurando saber, outras eu fui deixando passar. Eu acho que ainda falta um pouco de atenção para a genética. Em nenhum momento eu parei para pesquisar coisas específicas sobre genética, acredito que por falta de interesse.” </p>

V- ANEXOS

ANEXO 1: *Termo De Consentimento Livre E Esclarecido*



UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE MEDICINA
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Prezado participante,

Você está sendo convidado (a) a participar da pesquisa “ABORDAGEM INTERDISCIPLINAR DE CONCEITOS DE GENÉTICA DURANTE A FORMAÇÃO MÉDICA NA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE”, desenvolvida por **Italo Oliveira Santos**, discente do curso de Medicina da Universidade Federal de Sergipe, sob orientação do **Professor Dr. Bruno Lassmar Bueno Valadares**, professor do Departamento de Biologia da Universidade Federal de Sergipe.

O estudo proposto tem como objetivo obter um panorama acerca da abordagem de conceitos de genética durante o processo de formação dos estudantes do curso de Medicina da Universidade Federal de Sergipe, tendo em vista a crescente demanda de pacientes com queixas relacionadas a fatores genéticos, o avanço da ciência no campo da genética e a necessidade do entendimento sobre tal ciência para um bom atendimento em todos os níveis de atenção em saúde. Os resultados serão divulgados em artigos científicos e na forma de dissertação/tese. Sua participação é voluntária, isto é, ela não é obrigatória, e você tem plena autonomia para decidir se quer ou não participar, bem como retirar sua participação a qualquer momento. Você não será penalizado caso decida não participar da pesquisa ou, tendo aceitado, desistir desta.

Serão garantidas a confidencialidade e a privacidade das informações por você prestadas. O risco desse estudo é de constrangimento, tendo em vista a exposição dos estudantes a uma entrevista direcionada por questionário que irá avaliar sua percepção sobre um determinado tema, porém será sempre garantido o total sigilo da identidade de todos dos participantes da pesquisa. Dessa forma, qualquer dado que possa identificá-lo será omitido na divulgação dos resultados da pesquisa, o material será armazenado em local seguro, e somente terão acesso às estas a pesquisador e seu orientador.

A qualquer momento, durante a pesquisa, ou posteriormente, você poderá solicitar do pesquisador informações sobre sua participação e/ou sobre a pesquisa. Os participantes têm a garantia de que serão esclarecidos sobre qualquer dúvida quanto à metodologia e aos objetivos da pesquisa. A sua participação consistirá em responder perguntas ao pesquisador do projeto durante uma entrevista. O questionário será composto por 8 questões, sendo as 4 primeiras de caracterização amostra, e as demais sobre a abordagem de Genética no decorrer do curso de Medicina. O áudio da entrevista será gravado, tomando-se todo o cuidado para não ser pronunciado seu nome ou qualquer outro dado que possa te identificar.

Esta pesquisa trará como benefícios um melhor entendimento acerca do conhecimento sobre genética médica pelo médico generalista em formação, utilizando como amostra os alunos do curso de medicina da presente instituição. Desse modo, será possível ampliar os debates sobre o tema proposto e apontar possíveis melhorias no currículo da graduação em medicina no que diz respeito a genética médica.

A pesquisa foi elaborada de acordo com as diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa envolvendo seres humanos e atende às Resoluções 466/2012 e 510/2016, do Conselho Nacional de Saúde do Ministério de Saúde – Brasília – DF. Contato em caso de dúvidas: e-mail: italo_oliveirasantos@hotmail.com e telefone (79) 9 9862-8871.

Aracaju, ____ de _____ de _____

Nome e Assinatura do Pesquisador Responsável

Declaro que entendi os objetivos e condições de minha participação na pesquisa e concordo em participar.

Assinatura do Participante da Pesquisa

ANEXO 2: Questionário

PARA USO DO PESQUISADOR:	Grupo (A) (B) (C)	Participante no. _____
--------------------------	-------------------	------------------------

Responda as questões a seguir podendo pedir esclarecimento sobre as mesmas a qualquer momento

1. Idade: _____ 2. Sexo: () Masculino () Feminino 3. Período do curso: _____

4. Durante o curso, nas diferentes disciplinas que já cursou (não sendo disciplina de Genética), você consegue se lembrar de situações em que temas de genética foram abordados? Se sim, cite algum(s) exemplos dessas situações e em qual(is) disciplina(s):

5. Por sua própria percepção, em quais momentos da sua formação haveria necessidade de se acrescentar alguma informação sobre Genética? Você buscou saná-los? Se sim, como?

ANEXO 3: Parecer do CEP

Continuação do Parecer: 3.518.123

Ausência	TCLE.pdf	03/08/2019 17:30:05	BRUNO LASSMAR BUENO	Aceito
Folha de Rosto	folhaderosto.pdf	03/08/2019 17:28:13	BRUNO LASSMAR BUENO	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

ARACAJU, 20 de Agosto de 2019

Assinado por:
Anita Hermínia Oliveira Souza
 (Coordenador(a))